NFVN

# Inhoudsopgave

Bestuursleden ..... 2

Contactpersonen ..... 3

Voorwoord ..... 4

IJzerstapeling ..... 5

NF Nieuws uit België ..... 5

Mag een NF1-patient bloed en/of organen doneren? ..... 5

Het 10E Neurofibromatosis symposium ..... 7

NF1 en kinderwens ..... 8

Patiëntenorganisatie benoemt hoogleraar voor oordeelsvorming over erfelijkheidsvraagstukken ..... 12

Lotgenotencontactgroep Zeeland en omgeving? ..... 13

Vecht mee! Veeg mee! ..... 13

Off the road wheels ..... 14

Wat we weten en niet weten over NF1 ..... 15

Oproep regiocontact 2003 – 2004 Zuid Holland ..... 16

Oproep regiocontact Arnhem en omstreken ..... 17

Verslag EURORDIS CONGRESS zeldzame ziektes ..... 17

Reactie op reactie ..... 20

Nieuws van de ouderwerkgroep ..... 21

Adressenlijst genetische centra ..... 23

# Bestuursleden

Secretaris
Tally Vink
Gondel 27-37
8243 CP Lelystad
tel.: 0320 - 227017
(spreekuur ma – vr tussen 10.00 en 19.00 uur)

Voorzitter
Michel Aarts
Tourmalijn 26,
2691 TR 's-Gravenzande
Tel. 0174- 4145 49
mail: **michel.aarts@cgey.nl**

Penningmeester
Hans Bruggeman,
Slot de Houvelaan 37
3155 VR Maasland
Tel. 010- 59 166 24
mail:
**Hans.Bruggeman.en.Ko.Leenders@kabelfoon.nl**

Rene Hamburg,
Sparrengaarde 10,
2742 DM Waddinxveen
Tel. 0182- 633 611
mail: **RJHamburg@wanadoo.nl**

Petra Veldman
Weidenweg 59
7963 SN Ruinen
tel: 0522 – 452325
mail: **petra.veldman@12move.nl**

Piet Jan Jansen
Mahatma Gandhistraat 11
2552 PA Den Haag
tel: 070 – 3975168
mail: **p.jjansen06@freeler.nl**

Peter van den Ende
Paardebloem 2
2671 WR Naaldwijk
tel.: 0174 – 621118
gironummer: 4420705 tnv NFVN te Naaldwijk
mail: **petervdende@wanadoo.nl**

Nina Hillegers
Meerweg 16D2
1391 HH Abcoude
tel.: 0294 – 776544
mail: **nhillegers@tiscali.nl**

Monique Schuijlenburg,
Langerak 12,
1251 SZ Laren
tel. 035- 531 78 49
mail: **m.schuijlenburg@freeler.nl**

Gerard Janson,
Dotterbloem 35,
2266 MA Stompwijk
Tel. 071- 580 2017
mail: **GJanson@idcollege.nl**

# Contactpersonen

Ingekomen post / correspondentie
Tally Vink

Nieuws Flits
Michel Aarts
mail: **michel.aarts@cgey.nl**

Contactpersoon CRAZ
(Cliëntenraad Academische Ziekenhuizen)
Piet Jan Jansen

Lotgenotencontact

| | |
|---|---|
| Femia Fleck | tel.: 079 – 343 6561 |
| Carla de Brieder | tel.: 071 – 341 4635 |
| Wiet Sanders | tel.: 0598 – 630347 |
| Wilna Velthuis | tel.: 026 – 381 9227 |
| Tjitske Walda | tel.: 0513-629799 |

mail: **femia_fleck@hotmail.com**
**l.w.walda@hetnet.nl**

Contact NF2
Lidwien Cremers – van Wees
**cremers@edte.utwente.nl**

Contactpersoon "Hersenwerk 2002"
Peter van den Ende

Jongeren
Nina Hillegers
Petra Veldman

Website NFVN
**www.neurofibromatose.nl**

Werkgroep 'Ouders van opgroeiende kinderen met NF'
Loes Aarts
tel.:0174 – 414549
**aartsloes@hotmail.com**

ISSN
1569 – 4321

# Voorwoord

**Door Peter van den Ende**

Tijdens ons 1e Nederlands/Belgische jongerenweekend in maart is de vraag aan de orde gekomen; Mag iemand met NF-1 bloed en/of organen doneren? Mevrouw A.T.J.M. Helderman - van den Enden is klinisch geneticus en lid van ons medisch adviescollege. Zij heeft naar aanleiding van die vraag voor ons navraag gedaan, en doet in deze NieuwsFlits verslag van haar bevindingen. In deze herfsteditie van de NieuwsFlits vindt u verder onder andere de door de leden van het medisch adviescollege gegeven antwoorden op de tijdens de ALV 2003 gestelde medische vragen.

**Wijziging in de samenstelling van het dagelijks bestuur van de NFVN**

Mede ten gevolge van de tijdens onze lustrumbijeenkomst vorig jaar gestarte verbeteractie "Blik op de Toekomst", is de belangstelling van leden om actief aan het verenigingswerk van de NFVN deel te nemen toegenomen. Van de leden die zich naar aanleiding van deze oproep hebben aangemeld, konden er diverse als commissielid worden ingezet voor de NFVN. Van deze groep mensen hebben er in mei 2003 zich verschillende kandidaat gesteld voor het bestuur. Het bestuur is op 17 mei 2003 tijdens de ALV aldus met 5 nieuwe leden uitgebreid.

Voornoemde uitbreiding stelt onder andere mij in de gelegenheid om - na 15 jaar bestuurslid te zijn geweest - in mei 2004 terug te treden uit het bestuur. Ik heb er zelf voor gekozen, medio september 2003 zowel de voorzitters- als de penningmeesterfunctie officieel over te dragen. In verband hiermee heeft het bestuur – conform de statuten - uit haar midden een nieuwe voorzitter en een nieuwe penningmeester gekozen. Dit stelt mijn opvolgers in de gelegenheid zich de komende maanden in te werken, en waarnodig mij om advies te vragen.

Het dagelijks bestuur van de NFVN is thans samengesteld uit de volgende personen:

| | | |
|---|---|---|
| Michel Aarts | - | voorzitter van de NFVN |
| Hans Bruggeman | - | penningmeester van de NFVN |
| Tally Vink – van der Zwaag | - | blijft secretaris van de NFVN |

Een van onze andere nieuwe bestuursleden, Monique Schuijlenburg heeft recentelijk een hersenoperatie ondergaan. Haar herstel verloopt bevredigend, maar vergt ongetwijfeld nog de nodige tijd. Ik spreek namens het bestuur en de andere leden van de NFVN de vurige hoop uit, dat Monique's herstel zich voorspoedig mag blijven voortzetten.

# IJzerstapeling

**Door een lid van NFVN**

Niet zolang geleden werd er bij mij Hemochromatose (ijzerstapeling) ontdekt. Men neemt vanaf de geboorte meer ijzer op uit de voeding dan het lichaam nodig heeft, en er wordt niet afgebroken. Dit is ontdekt door DNA bloedonderzoek, dat uitwees dat bij de geboorte het gen niet is mee gegeven. Een van de vele klachten is onder andere chronische vermoeidheid. Er is voorlopig géén oplossing, dan alleen veel en vaak bloed geven, zodat het lichaam iedere keer opnieuw alles zonder ijzer moet aanmaken. Zelf ben ik drager van NF1. De internist adviseerde om op revalidatie te gaan, om beter met de vermoeidheid om te gaan. Ik kreeg ruim drie maanden persoonlijk drie á vier keer per week begeleiding. Dit hield in lopen, fietsen, nek, arm, schouder en pols oefeningen. Lopen en fietsen gaven geen extra problemen, maar met andere oefeningen kreeg ik last van de neurofibromen. Er zijn er veel bijgekomen, en de andere deden en doen veel pijn.
De revalidatie artsen en begeleiders hadden nog nooit zo iemand gehad met deze twee aandoeningen. Nu is mijn en ook hun vraag: wie heeft NF1 en ook zoiets meegemaakt?

Reacties op dit artikel graag opsturen of mailen naar het secretariaat van NFVN.

# NF Nieuws uit België

**Door Mia Desmet**

De NFK nieuwsbrief van september kan je vinden via
www.nfkontakt.be/nfk-pdf/nfk-nieuwsbrief-edsept2003.pdf

# Mag een NF-1 patiënt bloed en/of organen doneren?

**Door Mw. A.T.J.M. Helderman - van den Enden, klinisch geneticus**

Naar aanleiding van een vraag gesteld door de jongeren op 8 maart jongstleden en de daar op volgende reactie van de voorzitster van de Belgische patiëntenvereniging heb ik navraag gedaan naar dit onderwerp. Op verzoek van Peter van den Ende heb ik dit op papier gezet, zodat iedereen hiervan kennis kan nemen.

**Bloeddonatie**

Volgens de heer M. Hollemans namens de Sanquin Bloedbank mogen mensen met neurofibromatose type 1 (NF1) in principe bloed geven. Dit hangt met name af van de uitgebreidheid van de ziekte. Bij elke nieuwe donor en voor elke donatie vindt er een keuring plaats. Het doel van de keuring is tweeledig. In de eerste plaats is het belangrijk dat patiënten in de ziekenhuizen zo veilig mogelijk bloed ontvangen. In de tweede plaats dient de keuring ervoor om te zorgen dat u zelf van het bloed geven geen schade ondervindt. Met name dit tweede aspect speelt een rol bij het wel of niet mogen bloed geven van NF1 patiënten. In vergelijking met mensen zonder NF1 zal bij NF1 patiënten vaker geconcludeerd worden na de medische keuring dat het voor de eigen gezondheid van de NF1 patiënt beter is om geen bloed te geven.

**Orgaandonatie**

Volgens de wet is de Nederlandse Transplantatie Stichting (NTS) in Nederland verantwoordelijk voor het "screenen" van donoren bij overlijden, en het toewijzen van de voor transplantatie beschikbaar gekomen organen. De NTS heeft deze taak uitbesteed aan Eurotransplant.
Eurotransplant vindt NF1 een contra-indicatie voor orgaandonatie. De reden is dat mensen met NF1 een iets hogere kans hebben op kwaadaardige tumoren dan mensen zonder NF1. Eurotransplant wil dat de ontvangers van organen geen extra risico's lopen, naast de ingrijpende operatie die ze vanwege de transplantatie al ondergaan.
Dus als u als NF1 patiënt bijvoorbeeld na uw overlijden uw organen zoals hart, longen, nieren, lever, alvleesklier en darm beschikbaar zou willen stellen voor transplantatie dan is dat heel nobel, maar Eurotransplant zal er momenteel geen gebruik van maken. Uitzonderingen worden gemaakt voor het hoornvlies (onderdeel van het oog) en de hartkleppen. Deze lichaamsonderdelen kunnen wel gedoneerd worden.
Dr K. Keizer, arts en coördinator medische zaken van de NTS raadt echter wel iedereen aan om zich te laten registreren als donor omdat er dus niet voor alle organen/weefsel een contra-indicatie bestaat en omdat het altijd mogelijk is dat er in de toekomst andere inzichten zullen ontstaan voor wat betreft het doneren door NF1 patiënten.

# Het 10e Europese Neurofibromatosis symposium

**Door Piet Jan Jansen**

Van donderdag 24 juli tot en met zondag 27 juli is in Turku (Finland) het 10e Europese Neurofibromatosis symposium gehouden.
Het was zeer warm in Finland, temperaturen van 30° werden bereikt en omdat dat in Finland beslist niet gebruikelijk is hebben de hotels ook geen

airconditioning. Maar het programma was weer erg interessant. Er waren lezingen voor de medici en voor de patiëntenverenigingen.

Hans Bruggemans en ik vertrokken op donderdag om 8.00 uur van Schiphol. Dit betekende dat we daar om 6.00 uur moesten zijn. Op Schiphol ontmoetten we ook de mensen van de Belgische vereniging.

Het symposium werd geopend door Juha Peltonen die de aanwezigen welkom heette in een warm Turku. Hierna werden enkele lezingen gehouden. De samenvattingen worden in deze en de komende NieuwsFlitsen opgenomen. Aangezien alle presentaties in het engels werden gehouden heb ik ook voor de vertaling moeten zorgen.

Na de lezingen donderdagmiddag was er een officiële ontvangst door de burgemeester van Turku aan boord van een prachtig, oud zeilschip.

Vrijdagmorgen was er voor de medici een programma van lezingen en hebben de patiëntenverenigingen zaken betreffende NF Europe afgehandeld. Omdat van deze vergadering door het secretariaat van NF Europe een verslag wordt gemaakt wat aan de aangesloten verenigingen zal worden toegestuurd hier slechts enkele korte punten. (Het gehele verslag zal wanneer ik dat heb ook in de NieuwsFlits worden gepubliceerd.)
We hebben informatie uitgewisseld waarmee ieder in de eigen vereniging bezig is. Er is een toelichting gegeven op het lopende trainingsprogramma voor vrijwilligers en er hebben verkiezingen plaats gevonden voor het bestuur van NF Europe. (N.B. Statutair moet er tenminste één patiënt in het bestuur zitten)

Na de lunch was een gezamenlijke lezingen sessie voor medici en patiëntenverenigingen. In de avond was in het Turku Castle het diner voor alle deelnemers.

Zaterdagmorgen werden er enkele lezingen gehouden speciaal voor de patiëntenverenigingen, naast die van de lezingen voor de medici. Zaterdagmiddag was er keuze tussen een uitstapje naar Moominworld, een bezoek aan het Naantali Spa hotel of lezingen voor de medici. Omdat de eerste twee mij niet zo aantrokken heb ik de lezingen maar bezocht en zal hier ook een kort verslag van geven.

Zondagmorgen was er eerst ruimte voor vragen, daarna kwam er een verslag van een Iers project om zoveel mogelijk gegevens betreffende NF in een database op te slaan. Deze database is voor medici toegankelijk. NF Europe heeft verslag gedaan waar ze mee bezig zijn en wat de plannen zijn en tot slot heeft Peter Bellerman nog nieuws verteld van de International Neurofibromatosis organisation (INFA) Hierna werd het symposium afgesloten met de boodschap dat het volgende symposium over twee jaar

zal worden gehouden van 7 tot en met 10 juli in Götenborg, Zweden. In 2007 zal Portugal aan de beurt zijn.

# NF1 en kinderwens

**Door twee leden van NFVN**

Wij willen langs deze weg graag ons verhaal kwijt. Wij zijn een echtpaar uit Noord-Holland en willen graag vertellen welke keuze wij gemaakt hebben in verband met NF1 van mijn echtgenoot.

Mijn echtgenoot heeft NF1, maar in een hele lichte mate. Hij ondervindt er in het dagelijks leven haast geen hinder van. De rest van zijn familie, aan moeders kant, heeft wel veel ernstigere vormen van deze ziekte. Oma en een tante zijn er aan overleden. Moeder is ernstig ziek geweest en zusje heeft een tumor moeten laten weghalen van meerdere kg in haar buik.

In 2000 ( we kenden elkaar 2 jaar en woonden al 1 1/2 jaar samen) gingen we naar het ziekenhuis bij ons in de stad. We hadden een afspraak met de neuro chirurg. Deze arts heeft de familie van mijn man in behandeling. We vroegen aan deze arts welke risico's er waren als we een eigen kind zouden krijgen. We wilden deze ziekte niet doorgeven. Deze arts verklaarde ons voor gek, we moesten het leven nemen zoals het kwam en daarmee uit. Hier waren wij het niet mee eens en hebben via de huisarts een verwijsbrief gekregen voor het AMC, afdeling klinische genetica.

In het AMC kwamen we in contact met dr. Verhoef, klinisch geneticus. Dit was een hele sympathieke man die ons niet veroordeelde om het feit dat we deze ziekte niet wilden doorgeven aan onze kinderen.

Dokter Verhoef vertelde ons hoe de ziekte wordt overgedragen en welke kansen we hadden op wel een gezond kind. Hij stelde voor om erfelijkheidsonderzoek te gaan doen met het volgend doel:
EEN VLOKKENTEST ALS JE ZWANGER BENT.
Dit is via DNA mogelijk. De familie wilde wel meewerken en er werd bloed afgenomen van de hele familie en van mij ook. Vele maanden volgde en in december 2001 kwam het telefoontje van dr. Verhoef. De test was klaar en als ik zwanger zou zijn konden we een vlokkentest gaan doen.

Ondertussen gingen wij natuurlijk ook door met ons leven, we gingen een huis kopen en trouwen.

In september 2002 was ik zwanger en wilden graag weten of het vruchtje de ziekte zou hebben. Met 9 weken hebben we een echo gehad en met 11 1/2 week werd de vlokkentest gedaan. Het was een zenuwslopende tijd. Ik ben altijd erg nuchter, maar dat was niet meer het geval. Als het vruchtje de

ziekte zou hebben wilden we het laten weghalen. Een bewuste keuze. Eindelijk brak de dag aan dat we naar het AMC gingen voor de vlokkentest. Dit zou een rampdag worden. Tijdens de vlokkentest zijn de vliezen geraakt en gebroken. De arts had al 2000 vlokkentesten gedaan en wij waren de eerste waar het zo fout ging. Meteen werd onze huisarts gebeld en de dienstdoende gynaecoloog uit ons lokale ziekenhuis. Ik zou binnen 24 uur een miskraam krijgen. Ik werd gewaarschuwd goed mijn temperatuur in de gaten te houden. Koorts betekent een infectie en dat is gevaarlijk. Na 2 dagen belde het AMC met de mededeling dat het kindje de ziekte had( het was vrijdagavond). Op maandag moest ik naar onze eigen gynaecoloog om de dingen door te spreken voor een mogelijke abortus. Op zaterdag werd ik echter erg ziek met vreselijke buikpijn en koorts. Wij naar de eerste hulp. Ik kon naar huis gaan, want ik was niet ziek genoeg om meteen geholpen te worden. Op de echo konden we zien dat het hartje al niet meer klopte. In mijn bloed was te zien dat er een infectie bij was gekomen. Ik liep te lang met gebroken vliezen. Toch moest ik naar huis. De zondag was een ramp, ik at heel veel aspirines tegen de buikpijn en voelde me ziek. Op maandag moesten we weer in het ziekenhuis zijn. Ik liep inmiddels krom van de buikpijn en had ook hogere koorts. De arts schrok toen hij mij zag. Ik werd dezelfde dag nog geopereerd (gecuretteerd). De buikpijn was meteen weg en ik knapte heel snel weer op. Ik ben 2 weken thuis geweest en heb toen het gewone leven weer opgepakt.

Na 5 weken bleek ik weer zwanger te zijn. Met negen weken werd er weer een echo gemaakt in het AMC. Helaas geen kloppend hartje. Een week erna ben ik weer geopereerd (gecuretteerd).

We zijn toen goed gaan nadenken wat we wilden. Ik kon niet steeds maar geopereerd worden. 2 operaties (miskramen) in 4 maanden is ook niet niets.

We zijn ons toen gaan interesseren voor Kunstmatige Inseminatie met een Donor (KID). De meeste ziekenhuizen hebben echter een wachtlijst van enige jaren en met de opheffing van de anonieme donor in Nederland wordt dat niet makkelijker. Via internet kwamen we erachter dat een ziekenhuis, 50 km bij ons vandaan, ook deze behandeling deed en geen lange wachtlijst had. Wij een afspraak maken. Deze arts vertelde ons heel goed nieuws:

Ga naar België en je hebt binnen een maand een donor. Dat konden we niet geloven. In Nederland moet je jaren wachten en wij zouden binnen een maand een donor hebben.
We hebben contact gezocht met het bewuste ziekenhuis en ze vertelde dat ze voor echtparen zoals ons een donor konden regelen. We hebben toen een brief geschreven en onze kenmerken doorgegeven. Ons ziekenhuis in Nederland heeft deze brief gefaxt naar België en afwachten maar. Na 6 weken hebben we gebeld naar België en het donorzaad lag al klaar voor ons. Binnen 6 weken!!!

We hebben een afspraak gemaakt en met een draagbare tank zijn we naar België gereden. Het wordt bewaard in vloeibare stikstof. Het kost echter wel € 100,- per rietje. Dit wordt niet vergoed. We hebben 10 rietjes gehaald. Goed voor 10 behandelingen. We waren op van de zenuwen die dag. Dat we op zo'n simpele manier aan een donor konden komen. We hebben getekend voor eeuwige geheimhouding en dat wilden we ook. Iets dat in Nederland niet meer kan.

In het ziekenhuis in Nederland konden we haast meteen beginnen met de behandeling. Op de 12 dag nadat ik ongesteld werd, een echo, 1 hormoonspuit en dag erna de inseminatie.

Op dit moment hebben we de eerste inseminatie gehad en wachten we af of het raak is. We hebben nog donorzaad voor 9 andere behandelingen.

Voor ons is deze manier de beste, voor anderen zal dit niet het geval zijn. Als ik nu zwanger ben kunnen we er meteen van genieten en geen zenuwslopende weken met een vlokkentesten.

Niemand weet echter dat we voor deze weg hebben gekozen. Iedereen zal denken dat het ons "eigen kind"is en dat we weer een vlokkentest krijgen.

We zitten niet te wachten op mensen die ons zullen veroordelen voor de keuze die wij maken. Maar misschien kunnen we andere mensen hiermee helpen met het maken van hun keuze.

Wij zijn al jaren lid van de patiëntenvereniging.

# Patiëntenorganisatie benoemt hoogleraar voor oordeelsvorming over erfelijkheidsvraagstukken

**Door Redactie VSOP**

De heer dr. A.J. Waarlo is per 1 september 2003 benoemd tot bijzonder hoogleraar vanwege de VSOP op de leerstoel 'Persoonlijke en maatschappelijke oordeelsvorming rond erfelijkheid en gezondheid' bij de faculteit Biologie van de Universiteit Utrecht. Met het instellen van deze leerstoel wil de VSOP (Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties betrokken bij erfelijkheidsvraagstukken) bevorderen dat men beter wordt toegerust bij persoonlijke keuzes rond erfelijkheid en gezondheid en dat de samenleving rond complexe erfelijkheidsvraagstukken tot evenwichtige standpuntbepaling in staat wordt gesteld.

De stormachtige ontwikkeling van de genetica en medische biotechnologie heeft persoonlijke gevolgen voor steeds meer mensen en ook voor de maatschappij als geheel. Vroeg of laat raakt men betrokken bij beslissingen die te maken hebben met iemands genetische aanleg. Van steeds meer aandoeningen worden de erfelijke factoren ontrafeld, medicijnen worden afgestemd op iemands genetische aanleg, enz.

Het onderzoeksterrein van de nieuwe hoogleraar betreft niet alleen de vraag hoe burgers, patiënten en samenleving kunnen leren omgaan met de nieuwe ontwikkelingen, maar ook hoe ze deze mede kunnen sturen. Onderzocht wordt hoe oordeelsvorming in de praktijk verloopt en verbeterd kan worden. Welke genetische kennis is daarbij functioneel en hoe kan deze worden verworven? Welke persoonlijke en maatschappelijke waarden zijn in het geding en hoe kunnen deze worden gewogen?

Prof. dr. Arend Jan Waarlo (1949) is sinds 1975 werkzaam aan de Universiteit Utrecht. Hij is als senior docent/onderzoeker betrokken bij diverse activiteiten op het terrein van biologie-onderwijs, gezondheidsvoorlichting en wetenschapscommunicatie. In dat kader werkt hij met de VSOP en het Erfocentrum aan de ontwikkeling van onderwijsmaterialen en -methodieken op het terrein van de genetica. De patiëntenorganisatie VSOP (**www.vsop.nl**) richt zich vanuit het patiëntenperspectief op het beleid rond genetica en medische biotechnologie en werkt bij voorlichtings- en onderwijsactiviteiten samen met het Erfocentrum (**www.erfelijkheid.nl**).

# Lotgenotencontactgroep Zeeland en omgeving?

**Door Johan Bax**

Wat zou het mooi zijn als die vraagteken een uitroepteken werd.
En daarom deze oproep aan die mensen die in deze regio wonen en hieraan willen meewerken/denken.

Allereerst wil ik mij even voorstellen: mijn naam is Johan Bax 52 jaar, getrouwd en we hebben een dochter van 13. We wonen in Zierikzee , waar we het goed naar ons zin hebben. Ik heb NF1, dat voor mij inhoud dat ik klachten heb die op mijn 22e begonnen zijn. De klachten bestaan uit: moeilijk kunnen lopen en tintelende handen. Bij mij zitten de neurofibromen tegen het ruggenmerg hoog in de nek. Onlangs zag ik de oproep op de homepage voor een contactgroepgroep in Zeeland en omgeving. En na een telefonisch gesprek met Peter van de Ende en met Femia Fleck,dacht ik dit kan toch niet, hier moet wat aangebeuren! Want vaak denk je bij je zelf zal ik alleen deze klachten hebben of hebben anderen dat ook? En als je dan hoort dat een ander dat ook heeft dan kan je zoiets al weer beter plaatsen.

Dus mensen in Zeeland en omgeving reageer! Als er aanmeldingen zijn dan gaan we kijken hoe we het op gaan zetten. Ook Femia heeft beloofd om een eerste keer aanwezig te zijn om ons te helpen bij de opzet ervan.

Het adres is,

J.P.Bax
Vondelingsplaat 11
4301 ZP Zierikzee
tel 0111-415608
jpbax@zeelandnet.nl

# Vecht mee! Veeg mee!

**Door de CG-raad**

De plannen van het kabinet Balkenende betekenen voor veel mensen met een chronische ziekte of een handicap een forse achteruitgang. Niet alleen in hun inkomen maar ook in hun mogelijkheden om deel te nemen aan de samenleving. Het lijkt wel of de zwakste schouders de zwaarste lasten moeten dragen. Dat kan niet, dat mag niet!

Daarom gaan mensen met een chronische ziekte of een handicap tegen die plannen demonstreren.

Op 20 november in Den Haag, van 12.00 tot 14.00 uur. We gaan er met z'n allen voor zorgen dat de plannen van tafel worden geveegd. (Neem een bezem en/of een bokshandschoen mee…) We verzamelen vanaf 11.00 uur in de hal van het Haagse Stadhuis, Spui 70 te Den Haag. Dat is vlakbij het Centraal Station. Deze hal is overdekt en verwarmd. Vanaf het Centraal Station zullen borden geplaatst worden die u naar het stadhuis leiden.
Om 12.00 uur begint een korte manifestatie in het stadhuis. Daarna, rond 12.15 uur, begint de demonstratieve tocht door het centrum van Den Haag.

## Off the road wheels

**Door Paul Aarts**

Hallo, ik ben Paul Aarts. Ik ben 14 jaar oud en heb NF1. Ik heb in mijn rechterbeen een pseudo-arthrose en ben daardoor helaas niet in staat om lange afstanden te lopen. Afgelopen zomer zijn mijn vader, moeder, broertje en ik op vakantie geweest in Garderen. We kampeerden vlak bij het bos. Omdat we elke dag door het bos wilden wandelen, hebben we een speciale rolstoel gehuurd, met wielen zo groot als kazen. De paadjes met rul zand konden zonder al te veel moeite worden genomen.
Wil je er meer over weten, vraag dan informatie op bij:

Off the Road Wheel systems
Dorpsstraat 37
6678 BE
Oosterhout (Gld)
Tel: 0481 - 482054
**www.offtheroadwheels.nl**

# Wat we weten en niet weten over NF1

**Door Dr. S. Huson (Engeland), gastspreker op het 10e Europese Neurofibromatosis symposium**

Een van de moeilijkste aspecten van NF1, zowel voor professionals als voor de aangedane personen is de grote variatie en onvoorspelbaarheid van de ziekte. Onze kennis van NF1 is afkomstig van drie hoofdgroepen van studies.
1) Het onderzoek van grote groepen van NF1 patiënten op een bepaald tijdstip
2) Het volgen van de bovenstaande patiënten
3) Klinische studies van complicaties bij individuele patiënten zoals leerproblemen, pseudo-artrose, MPNST (Malignant Periphal Nerve Sheath Tumor)

Deze studies hebben veel kennis opgeleverd over het verloop van NF1, vooral waar het de leeftijd betreft waarop de voornaamste kenmerken en complicaties zich voordoen. Dit is belangrijk bij het geven van voorlichting aan patiënten en hun families. Bijvoorbeeld : de ouders van een kind dat al loopt kunnen verzekerd worden dat er niet langer het risico van pseudo-artrose is. Verder hebben deze studies en het delen van de uitgebreide ervaring bij het begeleiden van kinderen met NF1 ons geholpen bij het internationaal eens worden over het begeleiden van kinderen met NF1. Recente gegevens suggereren dat in de afgelopen 20 jaar de diagnose NF1 bij kinderen vaker gesteld wordt. Anders gezegd: cafe au lait vlekken worden vaker herkend als onderdeel van NF.

Alle grote langer lopende onderzoeken over NF1 (Ricardi 1992, Soreson et al 1986, Zoller et al 1997, Rasmussen et al 2001, Evans et al 2002) tonen aan dat volwassenen met NF1 behoorlijk veel last hebben van deze ziekte en er een antal ook eerder aan overlijdt. Desondanks is er weinig gepubliceerd over het begeleiden van volwassenen met NF1.

Eén groep van patiënten die duielijk levenslang gevolged moeten worden ineen gespcialiseerde NF kliniek zijn die met een totale gen deletie. Dit betreft waarschijnlijk maar zo ‘n 5% van alle NF1 patiënten. Recent zijn 15 patiënten, die door de Oxford Neurofibromatosis Clinic gediagnosticeerd zijn, opnieuw bekeken. Met anderen zijn wij het erover eens dat het grootste deel van deze patiënten een herkenbaar uiterlijk (wat grof gelaat, wijd uiteenstaande ogen o.a.) hebben, wat veranderd bij het ouder worden. Hierbij hebben zij meer neurofibromen vaak al op kinderleeftijd en bepaalde complicaties. In onze groep warden leerproblemen

73% (35%) neurofibomen bij de wervelkolom 33% (13%) en bepaalde kwaadaardige tumoren 2 CNS en 2MPNST 27% (5%). De nummers tussen haakjes is het voorkomen van deze complicaties in algemene NF1 groep.

Er zijn nog steeds veel gebieden waar we nog te winig vanaf weten. Dit zijn

1) Het verder beschrijven van het gedrag in de tijd van de verschillende soorten neurofibromen
2) Bestaat er een 'volwassen' NF1 gedrags fenotype?
3) Is er een oorzaak waarom alle NF1 patiënten zich moe voelen?
4) Studies van meerdere centra van de zeldzame ziekte complicaties die nog niet in detail bekeken zijn.
5) Kunnen genotype-fenotype verbanden verder ontwikkeld worden ( door bijv het analyseren van degene die een invloed hebben op de mate waarop de NF1 tot uiting komt)

# Oproep regiocontact 2003 – 2004 Zuid Holland

**Door Carla de Brieder**

In deze NieuwsFlits weer een oproep om deel te nemen aan de regio-contactgroepen te Alphen aan de Rijn. We komen dit jaar twee keer bij elkaar en starten op 20 september. De volgende datum is 29 november dit jaar. Wij komen op zaterdag bij elkaar van 10:30 tot 12:30 uur. Het doel van dit regiocontact is herkenning en erkenning van NF. Steun en begrip vinden bij elkaar en de nodige informatie opdoen. De deelnemers hebben zelf NF, of een van de huisgenoten. Deelnemen aan een groep is mogelijk vanaf 21 jaar.

Voor de regio Zuid Holland kunt u zich opgeven bij:

Carla de Brieder – Venneman
Van Beethovenlaan 11
2394 HA Hazerswoude-Rijndijk
Tel: 071 – 341 4635
E-mail: **carladebrieder@hotmail.com**

Aanmeldingsformulier voor regiocontact

Naam.....

Adres.....

Postcode en woonplaats……..

Telefoonnummer……

E-mail…….

Ik kom met ……personen. Zaterdagochtend komt wel/niet goed uit.

# Oproep regiocontact Arnhem en omstreken

**Door Wilna Velthuis**

Voor onze regiocontactgroep Arnhem ben ik op zoek naar nieuwe deelnemers. Onze groep bestaat al een aantal jaren, maar een aantal deelnemers heeft helaas na jaren van deelname afgehaakt. Onze groep is nu wel erg klein geworden.

Wat levert het op?

1. Je komt in contact met lotgenoten, wat kan leiden tot erkenning, herkenning en acceptatie.
2. Je kunt je aan elkaar optrekken, elkaar de weg wijzen en informatie uitwisselen. Kortom je kunt er sterker door worden, maar bovenal is het gewoon erg gezellig.

Wat zijn de voorwaarden?

1. Je moet lid zijn van NFVN.
2. Je moet bereid zijn om regelmatig deel te nemen aan de bijeenkomsten, die ongeveer vier á vijf maal maal per jaar zullen plaatsvinden op een zaterdagmiddag van 14:00 tot 16:00 uur.

Wat zijn de kosten?
Alleen de reiskosten zijn voor eigen rekening. De overige kosten worden vergoed door de vereniging.

Heb je ook zin om deel te nemen aan onze bijeenkomsten, neem dan even contact met mij op. Ik ben bereikbaar op 026 – 381 9227 of 06 – 29090875.

# Verslag EURORDIS CONGRESS zeldzame ziektes

**Door Pauline Evers, VSOP beleidsmedewerker**

Op 16 en 17 oktober vond bij Parijs een internationaal congres plaats over zeldzame ziekten voor patiënten en andere betrokkenen. De bijeenkomst werd georganiseerd door de Europese vereniging voor zeldzame ziekten, Eurordis (**www.eurordis.org**).
Het was een indrukwekkende bijeenkomst, met meer dan 500 deelnemers uit meer dan 16 verschillende landen, ongeveer de helft Fransen. Er waren erg veel (ouders van) patiënten en vertegenwoordigers van patiëntenorganisaties. De lezingen werden gedeeltelijk verzorgd door klinisch

genetici en onderzoekers, maar ook door patiënten en vertegenwoordigers van hun verenigingen. Het is duidelijk dat de stem van de patiënten steeds duidelijker gehoord wordt en dat daar belang aan wordt gehecht. Het congres werd geopend door de Franse minister van Volksgezondheid.
Wat vooral duidelijk werd is dat er op internationaal niveau moet worden samenwerkt. Binnen één land is het door de zeldzaamheid van de aandoeningen zowel voor artsen als voor patiënten moeilijk om informatie en kennis te verzamelen over deze ziekten. Er zouden ook meer mogelijkheden moeten komen voor patiënten om naar expert centra in het buitenland te gaan (vrij verkeer van patiënten) voor diagnose en advies, zonder dat daar verzekeringstechnische barrières voor opgeworpen worden.
Gegevens over diagnose en verloop van de ziekte bij patiënten zouden op internationaal niveau geregistreerd moeten worden in zogenaamde patiënt registraties. De patiënten verenigingen kunnen hierbij een grote rol spelen (de internationale vereniging van Pompe patiënten heeft b.v. een dergelijke database opgezet i.s.m. de universiteit in Rotterdam). Dr. Van Ravenswaaij van de universiteit in Nijmegen gaat een dergelijk initiatief starten i.s.m. andere universiteiten voor zeldzame chromosomale aandoeningen (**www.ecaruca.net** ).

**Diagnose**

Voor wat betreft de diagnose staan ons vele moderne technieken ter beschikking om op DNA niveau de oorzaak van de ziekten op te sporen. Er wordt wel vooruitgang geboekt, maar minder snel dan gehoopt: het is zoeken naar de spreekwoordelijke speld in de hooiberg en bovendien blijken veel ziekten door meerdere veranderingen in het DNA te kunnen worden veroorzaakt. Om de diagnose te verbeteren moeten er internationale specialistische centra en databanken komen, waarin alle al gediagnosticeerde patiënten bekend zijn. Ook wanneer er geen behandeling mogelijk is, is het een voordeel een goede diagnose te hebben. Hierdoor is een betere algemene zorg mogelijk en (ouders van) patiënten kunnen dan contact leggen met anderen met dezelfde diagnose om meer te weten te komen over de mogelijkheden voor de toekomst.
Diagnose kan ook vergemakkelijkt worden door databases waar zeldzame ziekten in beschreven worden: voor specialisten zijn dergelijke databestanden beschikbaar, maar de toegankelijkheid zou vergroot moeten worden. **http://orphanet.infobiogen.fr/** is zo'n website, helaas niet in het Nederlands. Ziekte-informatie in het Nederlands is te vonden op de website van het Erfocentrum (**http://www.erfocentrum.nl/aandoeningen.php**)

**Behandeling**

Op het gebied van behandeling is er uiteraard de hoopgevende ontwikkeling van weesgeneesmiddelen, al geldt dat maar voor een zeer beperkt aantal

ziekten. De beschikbaarheid en de vergoeding van deze middelen verschilt ook nogal per land. Voor een paar anderen is gentherapie een mogelijke oplossing, al waarschuwde de Italiaanse professor Roncardo ook hier dat het ontwikkelen van deze therapie een moeilijke en lange weg te gaan heeft. In een aantal landen wordt voor sommige aandoeningen gewerkt met multidisciplinaire behandelteams. Dit heeft als groot voordeel dat de patiënt al zijn onderzoeken op een bepaalde dag kan laten doen en door goed overleg tussen verschillende artsen en andere hulpverleners (logopedie, fysiotherapie, maatschappelijk werk en soms zelfs de school waar het kind op zit) ontstaat een betere afstemming van de diverse aspecten van de behandeling (zoals b.v. in het klinisch genetisch centrum in Leuven).
In Frankrijk is er een samenwerkingsverband van farmaceutische laboratoria (**www.LEEM.org**) die op zoek is naar middelen die ongeregistreerd gebruikt worden in zeldzame ziekten. Men probeert via dit verband industrieën te bewegen om verder onderzoek te doen om de middelen officieel geregistreerd (en vergoed) te krijgen voor deze indicaties.

**Informatie**

In Frankrijk wordt er geëxperimenteerd met 'tele dokters'. Met behulp van videoconferenties wordt regelmatig contact gelegd door minder gespecialiseerde ziekenhuizen met de expert centra en zodoende hoeven patiënten niet altijd naar b.v. Parijs te reizen om de topspecialisten te raadplegen.

**Onderzoek**

Er werd ook gepleit voor meer betrokkenheid van (ouders van) patiënten bij het opzetten van medisch onderzoek. De ervaringsdeskundigen weten het best welke vragen ze beantwoord willen zien, zij weten ook via hun ledenbestanden wie de patiënten zijn en kunnen deze benaderen met het verzoek aan onderzoek mee te doen. Er moet wel zorgvuldig omgesprongen worden met de deelnemers aan onderzoek, met hun gegevens en de resultaten moeten terug gekoppeld worden. Het algemeen gevoel heerst op deze bijeenkomst dat artsen en onderzoekers de patiënten steeds meer als een gelijkwaardige partner gaan zien en er steeds nadrukkelijker naar hun inbreng gevraagd wordt.

**Patientencontacten**

In de Scandinavische landen zijn informatiecentra voor patiënten met zeldzame aandoeningen waar ook ontmoetingsdagen georganiseerd worden. Deze dagen geven niet alleen de mogelijkheid anderen met vergelijkbare aandoeningen te ontmoeten, maar er worden ook cursussen gegeven voor patiënten, ouders en ook broertjes / zusjes over hoe om te gaan met de aandoening in de breedste zin van het woord. Tijdens deze dagen zijn ook

allerlei professionals aanwezig om informatie te geven. En uiteraard kan er buiten de cursussen om informatie ingewonnen worden. Deze centra zijn meestal door patiëntenverenigingen opgezet, maar worden door de overheid gefinancierd.

## Reactie op reactie

In de vorige NieuwsFlits heeft u het verslag van de ALV kunnen lezen. Daarnaast is via een ingezonden brief gereageerd door Wiet Sanders en Ruud de Vries, beiden voormalig bestuurslid van NFVN. Hierop is wederom gereageerd.

**Door Femia Fleck**

Na lang aarzelen en nagedacht te hebben of ik nu wel of niet zou reageren op het stukje in de nieuwsflits van de heer W. Sanders en de heer H. de Vries ben ik toch van mening dat ik dit moet doen. Het is niet zo dat ik een soort kettingreactie wil laten plaats vinden. Maar uiteindelijk vind ik dat openheid en eerlijkheid voorop staat, zonder andere mensen te willen kwetsen. Ik was zelf aanwezig op de ALV van mei jl. Diegenen die niet aanwezig waren en de nieuwsflits lezen, hebben volgens mij de indruk gekregen dat het er heftig aan toe is gegaan. Dat is ook zeer zeker gebeurd. En sommigen van de aanwezige (bestuurs)leden vonden ook dat de discussie, op deze manier gevoerd, wat te wensen overliet. Tijdens de ALV is er een discussie ontstaan. Daar zijn algemene ledenvergaderingen voor. Een jaarlijkse algemene ledenvergadering is er voor het bestuur om verantwoording af te leggen naar haar leden toe (dit gebeurt ook altijd) en is het de gelegenheid bij uitstek om kritische vragen te stellen door de leden. Wij wonen immers allemaal verspreid door het hele land en kunnen dus moeilijk met elkaar communiceren. In bepaalde gevallen wil je ook de mening horen van andere leden van de vereniging. Het bestuur zal er klaar voor moeten zijn om vragen, kritisch of niet, te beantwoorden. En soms komen deze vragen en opmerkingen wat hard of negatief over. Dat kan. Emoties kunnen opspelen. We willen nl allemaal het beste voor onszelf of onze gezinsleden die neurofibromatose hebben.

In het stukje van de heer W. Sanders staat onder andere dat de contributie verhoogd wordt om de activiteiten van de jongeren uit te breiden. Maar uitbreiding van een programma voor de jongeren is echt niet de enige reden dat het contributiegeld verhoogd wordt. Klaag niet iedereen dat alles zoveel duurder is geworden sinds de invoering van de euro? Jawel, en terecht. Maar dit geldt ook voor het laten drukken van de nieuwsflits, portokosten, kantoorbenodigdheden, kosten ALV en bestuursvergaderingen, website, aanschaf folders/informatiemateriaal enzovoorts.

Gelukkig heeft de vereniging de afgelopen jaren een zeer goede penningmeester gehad. Dank zij zijn inspanningen op financieel gebied was het niet nodig de contributie te verhogen, maar ook de NFVN ontkomt uiteindelijk niet aan deze verhogingen. Niemand is er blij mee, maar het is wel eens nodig. De contributie is verhoogd met de meerderheid van stemmen van de leden, die aanwezig waren op de ALV. Zelf hoop ik dat het programma voor jongeren uitgebreid kan worden. Zij zijn de toekomst van de vereniging.

Het doel van mijn verhaal is dat het nog steeds leerzaam en leuk is om naar de ALV te komen. En het is goed dat iedereen de goede en minder goede dingen kan uiten. En daar komen dan weer goede en soms, voor een aantal, minder goede oplossingen voor. De NFVN is er voor ons allemaal.

**Noot van de redactie van NieuwsFlits**

Femia heeft aangegeven geen kettingreactie te willen veroorzaken. Ook wij zijn van mening dat de NieuwsFlits niet het medium is om reactie op reactie te blijven publiceren over de afgelopen ALV. Laten we ons richten op de toekomst!

# Nieuws van de ouderwerkgroep

**Door Loes Aarts**

Ouderbijeenkomst in IJsselstein was groot succes!

Op zaterdag 1 november j.l vond een ouderbijeenkomst plaats op basisschool de Torenuil in IJsselstein. Het thema van de bijeenkomst was ´Opvoedingvragen rond NF´.
Er zijn 25 ouders vanuit het gehele land naar de bijeenkomst gekomen. Ter kennismaking met elkaar hadden ze een foto van hun kind/kinderen met NF meegenomen. In subgroepjes werd aan de hand van de foto´s geïnteresseerd en geanimeerd gepraat over de kinderen.
Het werd bijna als een hinderlijke onderbreking ervaren, dat na deze kennismaking de orthopedagoog Arend de Kloet aan het woord kwam over opvoeden in het algemeen en het opvoeden van een kind met NF in het bijzonder.
Dit gevoel was echter snel verdwenen, omdat de inleiding van Arend de Kloet zo verhelderend en inspirerend was. De kern van zijn betoog was, dat er altijd een spanningsveld is tussen de taken die je hebt als opvoeder en de ontwikkelingstaken van het kind. Opvoeden is een moeilijke klus waar je zomaar voor gezet wordt. Je neemt daarbij de kennis die je hebt over opvoeden mee. Een groot deel van deze kennis bestaat uit je ervaringen betreffende de opvoeding die jezelf gehad hebt. Het is heel belangrijk, dat je

wanneer je een probleem in de opvoeding ervaart je probeert te snappen wat de oorsprong en achtergrond van het probleem is. Ligt dit in de ziekte, op school, in de omgevingsfactoren, in de gezinssituatie of bij je zelf als opvoeder. Wij zijn als ouder heel goed in staat om opvoedingsproblemen zelf op te lossen. Alleen met het kind, samen met je partner en/of familieleden en vrienden. Wanneer er een problematische opvoedingssituatie ontstaat, moet je hulp inroepen van een professional, omdat anders de ontwikkeling van je kind stagneert.
Na deze inleiding werd door de deelnemers onder leiding van Arend nog ingegaan op specifieke opvoedingsvragen, zoals wat vertel je het kind wel en niet over zijn/haar ziekte; wat te doen als het kind op school zich goed gedraagt, maar zich thuis af reageert; wat te doen als het kind weigert gezond te eten en alleen macaroni met kaas lust etc.
Volgend jaar hoop ik weer een bijeenkomst te kunnen organiseren. U hoort hier nog van.

Uit het gesprek kwam naar voren dat veel van de kinderen eetproblemen hebben. Ik wil hier graag aandacht aan besteden en zou het prettig vinden als u uw ervaringen met het eten van uw kind naar mij zou willen mailen. (**aartsloes@hotmail.com**) Bij voorbaat dank.

**SPD wordt MEE**

In het verlengde van bovenstaand stukje wil ik u graag informeren over de beleidsverandering van de SPD. De SPD Nieuwe Stijl krijgt per 1 januari 2004 een andere naam, MEE en verbreedt zijn doelgroep. Ook ouders van kinderen met een chronische ziekte kunnen dan hulp krijgen van een consulent. Bijvoorbeeld bij het aanvragen van een PGB, het zoeken naar een geschikte school, het inschrijven voor een cursus sociale vaardigheidstraining of het zoeken naar een antwoord op uw opvoedingsvragen. Meer informatie vindt u op de website **www.meebijdehand.nl**

# Adreslijst genetische centra

Academisch Ziekenhuis Groningen
Klinische Genetica afdeling Erfelijkheidsvoorlichting
Hanzeplein 1
9713 GZ Groningen
Contactpersoon: Dhr. E.H. Sikkens, maatschappelijk werker
Tel.: 050 – 363 2929

Stichting Klinische Genetica Zuid-Oost Nederland
Postbus 1475
6201 BL Maastricht
Contactpersoon: Mevr. Prof. Dr. C.T.R.M. Schrander - Stumpel, klinisch geneticus
Tel.: 043 - 387 5855
Fax: 043 - 387 5800

Leids Universitair Medisch Centrum
Afdeling Klinische Genitica, K 5 R178
Postbus 9600
2300 RC Leiden
Contactpersoon: Mevr. Drs A.T.J.M. Helderman, klinisch geneticus
Tel.: 071 – 526 8033

Universitair Medisch Centrum Utrecht
Divisie Medische Genetica afdeling Genetica
Huispostnummer KC 04.084.2
Postbus 85090
3508 AB Utrecht
Bezoekadres: Lundtlaan 6
Contactpersoon: Mevr. Drs P.F.Ippel, klinisch geneticus
Tel.: 030 – 250 3800

Afdeling Klinische Genetica
Erasmus Medisch Centrum
Westzeedijk 112
3016 AH Rotterdam
Contactpersonen:
Mw. Drs. D. Majoor-Krakauer, klinisch geneticus
Mw. Drs. A. Wagner, klinisch geneticus
Tel.: 010 – 463 6915

Universiteit van Amsterdam
Academisch Medisch Centrum
Afdeling Klinische Genetica M1
Meibergdreef 15
1105 AZ Amsterdam
Contactpersoon: Dr. S. Verhoef, klinisch geneticus
Tel.: 020 – 566 5281
Mail: **S.Verhoef@nki.nl**

Academisch Ziekenhuis, Vrije Universiteit
Afdeling Klinische Genetica
Postbus 7057
1007 MB Amsterdam
Contactpersoon: Mevr. Drs. M.L. Kwee, klinisch geneticus
Tel.: 020 – 444 0150

Academisch Ziekenhuis Nijmegen
Afdeling Klinische Genetica
Huisnummer 417 KG
Postbus 9101
6500 HB Nijmegen
Contactpersoon: Drs. B.C.J. Hamel, klinisch geneticus
Tel.: 024 – 361 3946